

Mito-Center München

Institut für Humangenetik
Klinikum rechts der Isar der TU München
Direktor: Prof. Dr. Th. Meitinger
Trogerstr. 32, 81675 München
Tel. 089/4140-6381; Fax -6382

Zentrum für LaborMedizin
Dr. med. Boris Rolinski
Facharzt für Laboratoriumsmedizin
Weinbergstr. 8, 01589 Riesa
Tel. 03525 753301; Fax -753305

Anforderer zur genetischen Abklärung NBIA

Patientendaten Name: Geburtsdatum: weiblich männlich Versicherungsträger:	Einsender Anschrift: Datum/Unterschrift
---	--

Klinische Angaben: Erstsymptom _____ bei Alter _____

- | | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> konsanguine Eltern | <input type="checkbox"/> Gen. Dystonie | <input type="checkbox"/> Dysphagie |
| <input type="checkbox"/> Pos. Familienanamnese
_____ | <input type="checkbox"/> Parkinsonismus | <input type="checkbox"/> Dysarthrie |
| | <input type="checkbox"/> Oromandibul. Dystonie | <input type="checkbox"/> Tremor |
| | <input type="checkbox"/> Pyramidenbahnzeichen | <input type="checkbox"/> Retinale Degeneration |
| <input type="checkbox"/> Verlust Gehfähigkeit | <input type="checkbox"/> Kognitive Defizite | <input type="checkbox"/> Optikusatrophie |
| <input type="checkbox"/> Rollstuhl, Alter _____ | <input type="checkbox"/> Chorea | <input type="checkbox"/> Psychiatr. Auff., welche
_____ |
| <input type="checkbox"/> Verlust Sprechfähigkeit | <input type="checkbox"/> Hypotonie | <input type="checkbox"/> Krampfanfälle |
| Alter _____ | <input type="checkbox"/> Ataxie | |
| | <input type="checkbox"/> Neuropathie | |
| | <input type="checkbox"/> axonal <input type="checkbox"/> demyelin | |
| | <input type="checkbox"/> motorisch <input type="checkbox"/> sensibel | |

MRT: Datum _____

- | | | |
|------------------------------------|---|---|
| <input type="checkbox"/> Tigerauge | <input type="checkbox"/> zerebrale Atrophie | <input type="checkbox"/> zerebelläre Atrophie |
|------------------------------------|---|---|

Hypointenstität in T2:

- | | | |
|--|---|---|
| <input type="checkbox"/> Globus pallidus | <input type="checkbox"/> Substantia nigra | <input type="checkbox"/> Nucleus caudatus |
| <input type="checkbox"/> Putamen | <input type="checkbox"/> Thalamus | <input type="checkbox"/> Nucleus dentatus |

Hyperintenstität:

- | | | |
|--|--|--|
| <input type="checkbox"/> T1 Cerebral peduncles | <input type="checkbox"/> T1 Substantia nigra | <input type="checkbox"/> T2 Zerebellum |
|--|--|--|

Labor und Histopathologie :

Auffälligkeiten bei Eisen Hb Ferritin Coeruloplasmin Cu
wenn ja welche _____

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Akanthozythose | <input type="checkbox"/> Sphäroide, wo _____ |
|---|--|

Bereits untersuchte NBIA-Gene: _____

Anforderungen

Für die Untersuchung werden benötigt:

- | | | | |
|--|--|---|--|
| <input type="checkbox"/> EDTA-Vollblut/DNA | <input type="checkbox"/> Einverständniserklärung | <input type="checkbox"/> Arztbriefe, MRT-Bilder | |
| <input type="checkbox"/> PANK2 | <input type="checkbox"/> PLA2G6 | <input type="checkbox"/> C19orf12 | <input type="checkbox"/> FA2H |
| <input type="checkbox"/> ATP13A2 | <input type="checkbox"/> WDR45 | <input type="checkbox"/> FTL | <input type="checkbox"/> anderes _____ |

Einsendungen bitte an folgende Adresse:

Institut für Humangenetik, Klinikum Rechts der Isar der TU München. Dr. U. Ahting. Trogerstr.32, 81675 München
Tel. 089/4140-6381 oder 0151/25644245. Fax 089/4140-6382. Mail: molgen@humangenetik.med.tum.de